

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - **U4M**

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de

**Déficit en LIPASE ACIDE LYOSOMIALE**

**ORPHA275761 (ORPHA75233 - ORPHA75234)**

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

*pascale.benlian@chru-lille.fr* - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57

**ADRESSE de l'ENVOI**

Dr Pascale BENLIAN - U4M

Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies  
Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHRU de Lille  
Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex  
*u4m@chru-lille.fr*

Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395

Identité du Patient

Etiquette PATIENT

Localisation du Patient

Etiquette SERVICE

Prescripteur :

Nom - Signature

Téléphone :

Préleveur :

Date du prélèvement :

Heure du prélèvement :

Cadre réservé à la réception

Coller Etiquette Molis

voir fiche d'instruction "ADM"

Nom : -----

Prénom : -----

Date de naissance : -----

Sexe : F  M

Etablissement : -----

Service : -----

**NATURE de l'EXPLORATION**

Cas Index  Apparenté

Mesure de l'Activité Lipase Acide  
Lysosomiale Totale (LAL) Circulante\*

(prélevée sur Papier Buvard)

WHATMAN 903™ Protein Saver Card

Recherche de mutations du gène  
de la Lipase Acide Lysosomiale (LIPA)\*

Biomarqueurs Circulants ou Variants  
Génétiques Modulateurs du Phénotype

**Documents à  
JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

Le formulaire de consentement éclairé  
signé par le patient et par le médecin  
prescripteur

Bon de commande

(Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)

Critères clinico-biologiques de diagnostic :  
A RENSEIGNER AU VERSO



POUR le RTE ou le Service des  
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

**Noter Date/Heure de réception sur le Paquet**  
**Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)**

**MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN**

**(++) Ne pas prélever un vendredi  
ou une veille de férié**

**ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:**

2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)

1 tube SEC de 7 ml (5 ml enfant)

1 Carte Activité LAL (WHATMAN 903™) §

**ENFANTS < 2 ans:**

1 tube de 2 ml sur EDTA

1 tube SEC de 2 ml

1 Carte Activité LAL (WHATMAN 903™) §

§ : Carte et Protocole détaillé sur demande. À l'intérieur des 5 cercles :

Déposer 1 goutte de sang veineux (sur EDTA) ou capillaire par cercle

en évitant tout contact avec la seringue ou la peau aseptisée du patient.

Après séchage >4h à l'air, joindre à l'enveloppe "documents".

**Conservation à Température Ambiante**  
**Acheminer sous 24h à U4M par Transporteur Rapide**

\* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques au verso sont renseignés pour le cas index.

